

## 镰狀細胞性貧血及血紅蛋白病綜合醫療中心的

### 遺傳諮詢資源

Sheila Neier, MS  
Children's Hospital and Medical Center  
Odessa Brown Children's Clinic  
2101 E. Yesler Way  
**Seattle, WA 98122**  
留言 : (206) 987-7290  
預約 : (206) 987-7232 (Carol Flanagan)

Melanie Ito, MD, MS, CGC  
Columbia Health Center  
4400 - 37th South  
**Seattle, WA 98118**  
電話 : (206) 296-4650

Roger Fick, MS, CGC  
Mary Bridge Children's Hospital & Health Center  
P.O. Box 5299  
**Tacoma, WA 98415-0299**  
電話 : (253) 403-3476

產前遺傳學診所  
(僅為孕婦提供服務)

Kathleen Hayes, MS, CGC  
Julianne VonSchindell, MS  
Evergreen Hospital  
母胎醫學  
12040 NE 128th Street  
**Kirkland, WA 98034**  
電話 : (425) 899-2200

Robert Resta, MS, CGC  
Amy Gonzales, MS  
Sandra Coe, MS, CGC  
Vicki Binns, MS, CGC  
Nancy Hsu, MS, CGC  
Deborah Dunne, MS, CGC  
圍產期醫學  
Swedish Medical Center  
747 Broadway  
**Seattle, WA 98122-4307**  
電話 : (206) 386-2101

Stefanie Uhrich, MS, CGC  
Leslie Carpenter, MS  
Linda Knight, MS  
產前遺傳學與胎兒療法  
University of Washington  
Box 356159  
**Seattle, WA 98195**  
電話 : (206) 598-8130

Gail Hammer, MS, CGC  
Obstetrics Medical Group of Washington, Inc. P.S.  
314 Martin Luther King Jr. Way, Suite 402  
**Tacoma, WA 98405**  
電話 : (253) 552-1037

### 普通遺傳學診所

Kathy Leppig, MD, MS, CGC  
Lael McAuliffe, MS, CGC  
Ute Ochs, MD  
Group Health Cooperative  
Group Health University Center  
4225 Roosevelt Way NE  
**Seattle, WA 98105**  
電話 : (206) 634-4036  
僅為團體醫療保險成員提供服務

Robin Bennett, MS, CGC  
Whitney Neufeld-Kaiser, MS, CGC  
Corinne Smith, MS, CGC  
University of Washington Medical Center  
內科遺傳學, Box 357720  
1959 NE Pacific Street  
**Seattle, WA 98195-7720**  
電話 : (206) 616-2135

Justine Coppinger, MS, CGC  
Lael Hinds, MS, CGC  
Kathi Marymee, MS, CGC  
Inland Northwest Genetics Clinic  
2607 Southeast Blvd #A100  
**Spokane, WA 99223**  
電話 : (509) 535-2278

Sarah Hall, MS  
Madigan Army Medical Center  
發育兒科學  
**Tacoma, WA 98431-5000**  
Phone: (253) 968-2310  
僅為現役軍人及其眷屬提供服務

Pat Cooper, PhD, CGC  
Blue Mountain Genetic Counseling  
St. Mary Medical Center  
P.O. Box 1477  
**Walla Walla, WA 99362**  
電話 : (509) 525-1302

Susie Ball, MS, CGC  
Shelly Rudnick, MS, CGC  
Central Washington Genetics Program  
Yakima Valley Memorial Hospital  
2811 Tieton Drive  
**Yakima, WA 98902**  
電話 : (509) 575-8160  
&  
遺傳學計劃  
Central Washington Hospital  
1201 South Miller  
**Wenatchee, WA 98801**  
電話 : (509) 667-3350

# Alpha 地中海型貧血



為父母提供有關巴氏(Bart's)  
血紅蛋白與alpha 地中  
海型貧血的資訊

## 血紅蛋白是什麼？

血紅蛋白是血液的一部分，負責把氧輸送到身體的各個部位。我們從父母處繼承的基因決定了我們體內血紅蛋白的類型和數量。

## Alpha地中海型貧血是什麼？

血紅蛋白是由許多不同部分構成，其中包括alpha球蛋白。**Alpha**球蛋白由四個基因產生。當這四個基因中的任何一個有缺損，身體製造的血紅蛋白就會減少。這叫作**alpha**地中海型貧血，它有4種不同的類型，取決於缺損基因的數量。**Alpha**地中海型貧血的一種類型不會轉變為另一種類型，若您的孩子患有某種類型的**alpha**地中海型貧血，他/她會終生患有這種類型的貧血。

## 為什麼對我的孩子進行**alpha**地中海型貧血篩檢？

"新生兒篩檢計劃"（Newborn Screening Program）旨在對在華盛頓州出生的所有嬰兒進行篩檢，以檢查某些疾病，包括血紅蛋白紊亂症。檢驗方法是從嬰兒的腳後跟收集小量血液，送到“州實驗室”進行檢驗。此項檢驗旨在檢查巴氏（Bart's）血紅蛋白是否高於正常水平，若**alpha**球蛋白基因有缺損，便會產生這種蛋白。

## 當有一個**alpha**球蛋白基因缺損時會出現什麼情況？

當一個人的四個**alpha**球蛋白基因中有一個缺損，我們將他/她稱為無貧血帶因者（silent carrier）。這種**alpha**地中海型貧血不會引起任何重大的血紅蛋白變化或任何健康問題。

## 當有兩個**alpha**球蛋白基因缺損時會出現什麼情況？

當一個人的四個**alpha**球蛋白基因中有兩個缺損，他便患有**alpha**地中海型貧血性狀。這種類型的**alpha**地中海型貧血只會引起微小的血紅蛋白變化，而不會引起任何健康問題。

## 如果有一個或兩個缺損的**alpha**球蛋白基因不會引起任何健康問題，我為什麼需要知道我的孩子患有**alpha**地中海型貧血呢？

儘管有一個或兩個缺損的**alpha**球蛋白基因不會引起任何健康問題，但是您和您嬰兒的醫生都應知道這會引發輕度貧血（紅血球細胞數量較少）。此外，知道您孩子的**alpha**地中海型貧血狀況也很重要，因為您將來生的孩子或其他家庭成員也許會有患更嚴重的**alpha**地中海型貧血的危險（詳見下頁）。還有，無貧血帶因者或患有**alpha**地中海型貧血性狀的人會把基因傳給他們的孩子。

## 當有三個或四個**alpha**球蛋白基因缺損時會出現什麼情況？

如果一個人有三個缺損基因，他就會得H型血紅蛋白病。H型血紅蛋白病為中度或顯著的貧血，因此有時會引起嚴重的健康問題，應該定期到醫生那裏檢查。帶有四個缺損基因的人不能產生維持生命所需的血紅蛋白，這稱為重型**alpha**地中海貧血。這不是您孩子所患的病。這種類型的貧血會導致患病的嬰兒在出生前或出生後不久便死亡。若您的醫生或遺傳顧問覺得您將來生的孩子會有患上這兩種類型的**alpha**地中海貧血的危險，他們會向您提供更多資訊。

## 我現在怎麼辦？

可請您嬰兒的醫生對您的嬰兒作進一步檢驗，以確定您的孩子患有哪一種類型**alpha**地中海型貧血（是有一個還是兩個缺損基因）。這需要從您嬰兒身上抽取少量的血液。我們還建議您和您的配偶也做檢驗，以確定您們的血紅細胞狀況。透過此項檢驗，您可以知道您將來生的孩子是否有可能患上更嚴重的**alpha**地中海型貧血。要做這項檢驗，請諮詢您的保健醫生或本手冊背面列出的其中一個遺傳顧問。您可以讓您的家人分享此資訊。他們可能也想知道自己的血紅蛋白狀況。

## 我若有其他問題怎麼辦？

若您有其他問題，可以諮詢您孩子的保健醫生，或透過以下聯繫資訊聯繫“新生兒篩檢計劃”。

Newborn Screening Program  
1610 NE 150th Street  
Shoreline, WA 98155  
電話：(206) 361-2902  
電郵：[NBS.Prog@doh.wa.gov](mailto:NBS.Prog@doh.wa.gov)  
網址：[www.doh.wa.gov/nbs](http://www.doh.wa.gov/nbs)

